

## Paper of the Quarter – QIV/2021 – [ADDress](#)

### Cancer in Children With Fanconi Anemia and Ataxia-Telangiectasia-A Nationwide Register-Based Cohort Study in Germany

J Clin Oncol. 2022; 40(1):32-39 (2022 Jan 1, Epub 2021 Oct 1) >>[PubMed-Link](#)<<

Dutzmann CM, Spix C, Popp I, Kaiser M, Erdmann F, Erlacher M, Dörk T, Schindler D, Kalb R, Kratz CP

---

Bei der Fanconi-Anämie (FA) und Ataxia teleangiectatica (AT) führen genetische Veränderungen zu Fehlern bei der körpereigenen DNA-Reparatur. Damit zählen diese Erkrankungen zu den Krebsprädispositionssyndromen - einer Gruppe von verschiedenen seltenen, angeborenen Erkrankungen, die die Entstehung von Krebs begünstigen. Betroffene Personen weisen bereits im Kindesalter ein deutlich erhöhtes Krebsrisiko auf, welches aber nur unzureichend bekannt ist und bislang nicht weitergehend untersucht wurde. Vor diesem Hintergrund wurde im Rahmen des vom Bundesministerium für Bildung und Forschung (BMBF) geförderten Forschungsverbunds *ADDress (Netzwerk für Erkrankungen mit gestörter DNA-Reparatur)* eine Registerstudie durchgeführt. Dabei wurden 421 Patient\*innen mit FA und 160 Patienten mit AT identifiziert, die zwischen 1973 und 2020 in deutschen Referenzlaboren für DNA-Reparaturstörungen diagnostiziert wurden. Labordaten dieser Patienten wurden mit Daten aus dem Deutschen Kinderkrebsregister verknüpft und analysiert. Die Ergebnisse zeigen, dass etwa 11 % der Patienten mit FA und 14 % der Patienten mit AT bis zum Alter von 18 Jahren Krebs entwickelten. Bei den 421 Patienten mit FA trat in 33 Fällen Krebs im Kindesalter auf, insbesondere sogenannte myeloischen Neoplasien. Im Vergleich zu Inzidenzraten der Allgemeinbevölkerung in Deutschland steht diese Zahl 0,74 erwarteten Fällen in dieser Kohorte gegenüber - dies entspricht einem 39-fach erhöhten Krebsrisiko. Unter den 160 Patienten mit AT wurden 19 Fälle von Krebs im Kindesalter beobachtet, zumeist Non-Hodgkin und Hodgkin Lymphome sowie Leukämien. Gegenüber 0,32 erwarteten Fällen entspricht dies einem 56-fach erhöhten Risiko für eine Krebserkrankung. Diese neuen Erkenntnisse ermöglichen es, zukünftig bessere Vorhersagen zu treffen, mit welcher Wahrscheinlichkeit Kinder mit FA oder AT an welcher Art von Tumoren erkranken könnten. Die Resultate der Studie ermöglichen außerdem eine verbesserte individuelle Beratung und Untersuchung der Betroffenen. Weiterführende Fragestellungen, die durch die Registerstudie aufgekommen sind, könnten für die Forschung wegweisend sein, um weitere wichtige Erkenntnisse zu neuen Diagnose- und Therapiemöglichkeiten zu erarbeiten.

---

**Kontakt:** [Kratz.Christian@mh-hannover.de](mailto:Kratz.Christian@mh-hannover.de), [R.Kalb@uni-wuerzburg.de](mailto:R.Kalb@uni-wuerzburg.de), [schindler@biozentrum.uni-wuerzburg.de](mailto:schindler@biozentrum.uni-wuerzburg.de)

## Paper of the Quarter – QIV/2021 – [ADDress](#)

### Cancer in Children With Fanconi Anemia and Ataxia-Telangiectasia-A Nationwide Register-Based Cohort Study in Germany

J Clin Oncol. 2022; 40(1):32-39 (2022 Jan 1, Epub 2021 Oct 1) >>[PubMed-Link](#)<<

Dutzmann CM, Spix C, Popp I, Kaiser M, Erdmann F, Erlacher M, Dörk T, Schindler D, Kalb R, Kratz CP

---

In Fanconi anemia (FA) and ataxia teleangiectasia (AT), genetic alterations lead to abnormal DNA damage response. Thus, these diseases belong to the cancer predisposition syndromes - a group of various rare, congenital diseases that predispose to the development of cancer. Affected persons show a significantly increased risk of cancer already in childhood. This risk is still insufficiently known and has not yet been assessed in a population-based cohort before. Against this background, a registry study was conducted within the framework of the research network *Translational Research for Persons with Abnormal DNA Damage Response (ADDress)* funded by the Federal Ministry of Education and Research (BMBF).

The scientists identified 421 patients with FA and 160 patients with AT diagnosed in German reference laboratories for DNA repair disorders between 1973 and 2020. Laboratory data from these patients were linked to data from the German Childhood Cancer Registry. Results of the data analysis show that approximately 11% of patients with FA and 14% of patients with AT developed cancer by age 18 years. Among the 421 patients with FA, cancer occurred in childhood in 33 cases, particularly so-called myelodysplastic syndromes. Compared with incidence rates in the general population in Germany, this number compares with 0.74 expected cases in this cohort - representing a 39-fold increased risk. Among the 160 patients with AT, 19 cases of childhood cancer were observed, mostly non-Hodgkin and Hodgkin lymphoma and leukemia. Compared to 0.32 expected cases, this represents a 56-fold increased risk.

These new findings will allow for better predictions in the future of how likely children with FA or AT might develop which type of tumors. The results of the study will also allow for improved individual counseling and screening of affected persons. Further questions raised by the registry study could lead the way for research to develop further important findings on new diagnostic and therapeutic options.

---

Contact: [Kratz.Christian@mh-hannover.de](mailto:Kratz.Christian@mh-hannover.de), [R.Kalb@uni-wuerzburg.de](mailto:R.Kalb@uni-wuerzburg.de), [schindler@biozentrum.uni-wuerzburg.de](mailto:schindler@biozentrum.uni-wuerzburg.de)